

El síndrome de Saethre-Chotzen es un trastorno genético que se caracteriza por la craneosinostosis y otras anomalías congénitas. Es una forma de craneosinostosis sindrómica, y se asocia principalmente con el cierre prematuro de las suturas craneales, lo que puede llevar a una forma anormal de la cabeza y otras características faciales distintivas.

Características principales: Causas:

Está causado por mutaciones en los genes TWIST1 (en el cromosoma 7) y, en menor medida, en otros genes. Este síndrome se hereda de manera autosómica dominante. Manifestaciones clínicas:

Cráneo y cara: La cabeza puede tener una forma asimétrica debido a la fusión prematura de las suturas. A menudo se observa una frente prominente, cejas arqueadas, y ojos separados (hipertelorismo). Manos y pies: Pueden presentarse malformaciones en los dedos, como sindactilia (fusión de los dedos). Otras anomalías: Problemas en el desarrollo auditivo, alteraciones en la visión y, en algunos casos, problemas cardíacos. Diagnóstico:

Se basa en la evaluación clínica de las características físicas, estudios de imagen como radiografías o tomografías computarizadas para evaluar el cráneo, y pruebas genéticas para confirmar la mutación en el gen TWIST1. Tratamiento:

Generalmente, incluye cirugía para corregir las malformaciones craneales y faciales, y puede ser necesario un seguimiento por parte de un equipo multidisciplinario para abordar problemas auditivos, visuales o de desarrollo. Pronóstico:

El pronóstico varía según la gravedad de las características físicas y la intervención temprana. Muchos pacientes pueden llevar una vida normal con el tratamiento adecuado.

From:

<https://neurosurgerywiki.com/wiki/> - **Neurosurgery Wiki**

Permanent link:

https://neurosurgerywiki.com/wiki/doku.php?id=síndrome_de_saethre-chotzen

Last update: **2025/03/10 14:56**

